

Poznańska Akademia Medyczna
Nauk Stosowanych im. Księcia Mieszka I
Wydział Nauk Medycznych –
Kierunek Fizjoterapia
Jednolite Studia Magisterskie
Sylabus Przedmiotowy

Informacje ogólne

Nazwa przedmiotu: Genetyka					
1. Kod przedmiotu: 1F/2-10			2. Liczba punktów ECTS: 1		
3. Kierunek:	FIZJOTERAPIA	7. Liczba godzin:	ogółem	wykłady	ćwiczenia /inne akt.
4. Specjalność:		8. Studia stacjonarne:			
5. Rok studiów	I	9. Studia niestacjonarne:	30	30	0
6. Semestr:	II	10. Poziom studiów:	JSM		
11. Forma zaliczenia:	zaliczenie	12. Język wykładowy:	Polski		

Informacje szczegółowe

1.Cele przedmiotu /cele uczenia się:	
C 1.	Po zakończeniu kursu z przedmiotu Genetyka student kierunku Fizjoterapia posiada aktualną i pogłębioną wiedzę z zakresu genetyki medycznej i klasycznej.
C 2.	Po zakończeniu kursu z przedmiotu student zna w zakresie pogłębionym etiologię, symptomatologię i patogenezę chorób spowodowanych mutacjami genowymi, aberracjami, zmianami liczby i struktury chromosomów, ze szczególnym uwzględnieniem chorób narządu ruchu
C 3.	Zna zasady diagnostyki najczęstszych chorób genetycznych człowieka, wskazań do badań genetycznych i podstaw problemów etycznych w genetyce, nowoczesnych i dostępnych terapii
C 4.	Zna zasady poradnictwa genetycznego i opieki genetycznej w Polsce
C 5.	Rozumie genetyczne uwarunkowania umiejętności ruchowych

2. Wymagania wstępne: Podstawowa wiedza z zakresu przedmiotu biologia obejmująca poziom szkoły średniej

3. Efekty uczenia się wybrane dla przedmiotu (kierunkowe, specjalnościowe, specjalizacyjne):

<i>W zakresie wiedzy</i>				
Symbol kierunkowego efektu uczenia się	Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Opis zmodyfikowanego dla przedmiotu założonego efektu uczenia się kierunkowego / specjalnościowego (Po zakończeniu przedmiotu dla potwierdzenia osiągnięcia efektów uczenia się student:)	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
A.W_20 O.W1	P10-W01	Zna i rozumie w zakresie pogłębionym molekularne podstawy budowy DNA i mechanizmy warunkujące choroby genetyczne w populacji ludzkiej	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1 C2
A.W_21 O.W1	P10-W02	Zna w zakresie pogłębionym kontekst fenotypowo - genotypowy genetycznych uwarunkowań chorób spowodowanych mutacjami i aberracjami chromosomowymi oraz sposoby diagnostyki i terapii	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C2 C3
A.W_11 O.W1 O.W2	P10-W03	Zna w zakresie pogłębionym genetyczne podłoże warunkujące dysfunkcje czynnościowe w przebiegu chorób genetycznych	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C2
B.W_12 O.W1 O.W2	P10-W04	Zna w zakresie pogłębionym zasady poradnictwa genetycznego i opieki genetycznej w Polsce	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1 C4
<i>W zakresie umiejętności</i>				
Symbol kierunkowego efektu uczenia się	Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Opis zmodyfikowanego dla przedmiotu założonego efektu uczenia się kierunkowego / specjalnościowego	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
A.U_12 O.U2	P10-U01	Potrafi ocenić na podstawie posiadanej wiedzy ograniczenia i poszczególne cechy motoryczne u pacjenta z obciążeniami natury genetycznej	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1 C2 C3 C5
A.U_14 C.U6 O.U2	P10-U02	Wykorzystując posiadaną wiedzę potrafi nawiązać terapeutyczną relację z pacjentem w celu przeprowadzenia wywiadu w zakresie niezbędnym do prowadzenia fizjoterapii	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C2 C3
<i>W zakresie kompetencji społecznych</i>				

Symbol kierunkowego efektu uczenia się	Symbol przedmiotowego efektu uczenia się	Opis zmodyfikowanego dla przedmiotu założonego efektu uczenia się kierunkowego / specjalnościowego	Sposób weryfikacji efektu	Symbol postawionego celu/ów
K.K_01 O.K5	P10-K01	Rozumie potrzebę doskonalenia zawodowego i uczenia się przez całe życie w obszarze nauk o zdrowiu i praktyki fizjoterapeutycznej nieustannie aktualizując i pogłębiając wiedzę oraz umiejętności	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C1
K.K_04 O.K5	P10-K02	Zna prawa pacjenta i okazuje szacunek. Potrafi odnieść się do problemów etycznych wynikających ze stosowania nowoczesnych metod diagnostycznych i terapeutycznych stosowanych w genetyce klinicznej. Udziela stosownych informacji kierując się dobrem chorego. Dbą o prestiż zawodu fizjoterapeuty	Egzamin ustny Dyskusja kierowana	C3 C4
K.K_05 O.K5	P10-K03	Potrafi wyrażać opinie na temat stanu zdrowia pacjenta odnosząc się do diagnostyki wyników badań i postępów fizjoterapeutycznych. Mając na uwadze dobro pacjenta zachowuje krytyczne podejście do działań własnych i innych.	Egzamin testowy Dyskusja kierowana	C2 C3 C5

4. Treści programowe:

Symbol treści programowych uczenia się	Treści programowe	Odniesienie do efektów uczenia się-Symbol
TK_1	Zasady genetyki klasycznej. Molekularne podstawy budowy i funkcjonowania kwasu DNA. Gen i współdziałanie genów. Genom karyotyp i rodzaje dziedziczenia u człowieka. Dziedziczenie sprzężone z płcią. Znaczenie spokrewnienia w populacji.	A.U_14 O.U2 K.K_04
TK_2	Etiopatogeneza i symptomatologia wybranych chorób genetycznych. Molekularne podstawy chorób jednogenowych. Czynniki mutagenne. Mutagenеза i mutacje punktowe. Wady i choroby uwarunkowane genetycznie, ze szczególnym uwzględnieniem chorób związanych z zaburzeniami budowy i funkcji narządu ruchu.	K.K_05 A.U_12 B.W_12 B.W_11
TK_3	Choroby jednogenowe autosomalne recesywne rdzeniowy zanik mięśni, hemochromatoza wrodzona typu I, mukowiscydoza, fenyloketonuria, albinizm oczno-skinny typu I. Choroby jednogenowe autosomalne dominujące – zespół Marfana, zespół Ehlersa-Danlosa (postać klasyczna),	B.W_20 B.W_21 C.U6

	achondroplazja, rodzinna hipercholesterolemia, wrodzona łamliwość kości (typy I i II) Zespół Lobsteina, choroba Huntingtona, Dystrofia miotoniczna	
TK_4	Choroby jednogenowe sprzężone z chromosomem X - Hemofilia typu A i B, dystrofie mięśniowe Duchenne'a, Duchenne'a i Beckera, zespół łamliwego chromosomu X. Genetyczne uwarunkowania uzdolnień ruchowych	
TK_5	Metody diagnostyki, terapii genetycznej i dopingu. Zastosowanie i możliwości badań genetycznych w naukach klinicznych i prawnych. Zasady współpracy genetyków klinicznych cytogenetyków i biologów molekularnych. Modele poradnictwa genetycznego oraz wskazania do badań genetycznych	

* treści zajęć do zrealizowania z uwzględnieniem nauczania i uczenia się z wykorzystaniem metod i technik kształcenia na odległość.

5. Warunki zaliczenia:

(typ oceniania D – F – P)/metody oceniania/ kryteria oceny:

D – pytania zadawane podczas zajęć, inscenizowanie scen zawodowych

F – w semestrze studenci przygotowują i prezentują prezentację jednego z wybranych drogą losowania tematów, jest to forma zaliczenia konwersatoriów

P- zaliczenie praktyczne: ustne, z pokazem czynności praktycznych

W semestrze student nie może mieć więcej niż 3 nieobecności, przekroczenie limitu nieobecności skutkuje niezaliczeniem przedmiotu

Wykład: P- zaliczenie ustne z następującymi progami procentowymi:

Wymagania minimalne do zaliczenia przedmiotu:

Ocena bardzo dobra - 91%-100% znakomita wiedza, umiejętności i kompetencje społeczne

Ocena ponad dobra - 84%-90% ponad dobra wiedza , umiejętności i kompetencje społeczne

Ocena dobra – 75%-83% dobra wiedza , umiejętności i kompetencje społeczne

Ocena dostateczna plus (dość dobry) – 69%-74%– dostateczna wiedza umiejętności i kompetencje społeczne

Ocena dostateczna - 60%-68% dostateczna wiedza umiejętności i kompetencje społeczne

Ocena niedostateczna - poniżej 60 % niezadowolająca wiedza, umiejętności i kompetencje społeczne

6. Metody prowadzenia zajęć: Wykład z zagadnieniami problemowymi wymagającymi dyskusji kierowanej

7. Literatura (podajemy wyłącznie pozycje do przeczytania przez studentów a nie wykorzystywane przez wykładowcę)

Literatura obowiązkowa:	Literatura zalecana:
Bamshad M.J., Carem J.C., Jorde L.B., Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban &Partner, 2021	Bal J. (red.), Genetyka medyczna i molekularna, Wyd. PWN, Warszawa 2021
Kałużewski B. (red.) Genetyka medyczna, Wyd. Elsevier Urban &Partner, Wrocław 2019	Winter P.C., Hickey G.I., Fletcher H.L., Genetyka. Krótkie wykłady. Wyd. Naukowe, PWN, Warszawa 2000
	Ziarkiewicz J., Karolczak M. Profilaktyka najczęstszych wad wrodzonych i rozwojowych narządu ruchu u dzieci, Borgis - Nowa Pediatria 4/2006

**8. Kalkulacja ECTS – proponowana:
(na podstawie poniższego przykładu)**

Forma aktywności/obciążenie studenta	Godziny na realizację	
	Studia stacjonarne	Studia niestacjonarne
Godziny zajęć (wg planu studiów) z wykładowcą	-	30
Praca własna studenta	-	10
Suma godzin	40	
Liczba punktów ECTS wykłady	1	
Liczba punktów ECTS kształcenie na odległość	-	
Liczba punktów ECTS ćwiczenia	-	
Suma punktów ECTS	1	

Niniejszy dokument jest własnością Poznańskiej Akademii Medycznej Nauk Stosowanych im. Księcia Mieszka I i nie może być kopiowany, przetwarzany, publikowany, przegrywany, przesyłany pocztą, przekazywany, rozpowszechniany lub dystrybuowany w inny sposób. Dokument podlega ochronie wynikającej z ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych oraz ustawie z dnia 29 sierpnia 1997 r. o ochronie danych osobowych.